Neurocirugia. 2023;34(Supl 1):SS168

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

P-083 - ANEURISMAS CEREBRALES EN ESPEJO EN PACIENTE CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: DESCRIPCIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

M. Arbaiza Martínez, G.M. Múzquiz Rueda, A. Medrano López, K.C. Carrasco Delgado, J.M. García Benassi, L. Marina, J.A. Álvarez Salgado, J. Álvarez Fernández, Á. Rodríguez de Lope Llorca y F. González-Llanos Fernández de Mesa

Hospital Virgen de la Salud, Toledo, España.

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad del tejido conectivo cuyas manifestaciones clínicas incluyen afectación a nivel del sistema esquelético (osteopenia, espondiloartrosis, fracturas frecuentes...), escleras azules, hipoacusia, enfermedad pulmonar restrictiva, dentinogénesis imperfecta o dilatación de la raíz aórtica. Los genes COL1A1 y COL1A2 están presentes hasta en el 80-90% de manera autosómica dominante en pacientes con OI tipo 1. Presentamos el caso de un paciente con Osteogénesis Imperfecta, diagnosticado de hemorragia subaracnoidea (HSA) secundaria a la rotura de un aneurisma del segmento coroideo de la arteria carótida interna derecha, con un aneurisma incidental contralateral en espejo.

Caso clínico: Varón de 58 años que acudió por cefalea y deterioro del nivel de consciencia hasta GCS 11 (O3, M6, V2). Se realizó TC craneal urgente que mostró HSA grado IV de Fisher en relación con aneurisma cerebral roto. El paciente presentaba escleras azules, hipoacusia bilateral, deformidades y alteraciones óseas (osteopenia, espondiloartrosis, antecedentes de fracturas en las extremidades...) y esteatosis hepática, en relación a osteogénesis Imperfecta diagnosticada en la infancia. En la angiografía cerebral, se identifica un aneurisma sacular en el segmento coroideo de la arteria carótida interna derecha, que se emboliza durante el mismo procedimiento, y un aneurisma en espejo contralateral. Tras 16 días en UCI, el paciente fue dado de alta con GCS 15 y asintomático.

Discusión: Nuestro paciente presentaba una mutación en el exón 5 del gen COL1A1 (mutación c.386delC). Recientemente, ha sido demostrada la asociación de estos genes en la fisiopatología de los aneurismas cerebrales, siendo responsables de un mayor riesgo de aparición de aneurismas cerebrales y de un mayor riesgo de rotura de los mismos. El propósito de este caso es ilustrar la importancia en cuanto a la probable asociación de ambas patologías de cara a plantear un manejo precoz de los aneurismas cerebrales en estos pacientes.

1130-1473/© 2023 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.